
EL TRACTO GASTROINTESTINAL en la forma EB distrófica recesiva generalizada grave

1. Introducción

En algunas formas de EB pueden formarse **ampollas** en las mucosas de la **cavidad bucal** y del **esófago**. Éstas provocan diferentes problemas, los más comunes son dolor y molestias al englutir.

El **reflujo es un síntoma concomitante común** (los contenidos ácidos estomacales se devuelven desde el estómago hacia el esófago).

Asimismo, puede verse afectado el **aparato digestivo**, causando por ejemplo **estreñimiento**.

Le aconsejamos leer, sobretodo en este capítulo, solamente la forma de EB en la que Usted o su familiar esté afectado. Sólo esta parte será para Usted relevante.



Lo más importante resumido

- **En algunas formas de EB las ampollas no afectan sólo la piel sino que también se ven afectadas las mucosas del aparato gastrointestinal.**
- **Los síntomas más comunes son: dolor en la boca y en el esófago, dolencias al tragar, estreñimiento, reflujo y problemas en el desarrollo**
- **También en el capítulo „Alimentación“ encontrarán información interesante sobre este tema**

2. Parte general

Las personas afectadas por EB pueden desarrollar **ampollas** en la **cavidad bucal** y en el **esófago**. Su intensidad dependerá de la forma de EB que padezcan. Puede darse, pero no siempre es el caso, de que estas ampollas produzcan dolor al ingerir los alimentos, así como molestias al tragar (disfagia).

Las personas con EB sufren también a menudo de **reflujo** (los contenidos estomacales se devuelven desde el estómago hacia el esófago).

El reflujo en los bebés (regurgitación) es casi siempre normal, debido a que el músculo al final de esófago no está suficientemente desarrollado y el estómago no queda „aislado“ completamente.

Si el bebé sufre de este reflujo, o si un niño mayor o un adulto tienen reflujo, entonces estaremos hablando de la enfermedad por **reflujo gastroesofágico** (ERGE). En este caso, la válvula que controla el paso de contenido del esófago hacia el estómago está alterada permitiendo que el contenido vuelva a pasar al esófago, provocando irritaciones. El dolor viene causado por el ácido estomacal en el esófago. La acidez en el estómago es un síntoma acompañante.

Es importante tratar este reflujo lo más pronto posible y no sólo porque dificulta la ingestión de alimentos sino porque el ácido del estómago puede perjudicar las mucosas del esófago.

Otro síntoma que aparece con frecuencia es el **estreñimiento** (obstipación).

Si un bebé con EB tiene que realizar un gran esfuerzo para defecar, incluso unas heces blandas pueden causar dolor provocando ampollas en la piel sensible del ano. El miedo a sentir dolor provoca la retención de las heces y de esta forma empieza un círculo vicioso: la retención de las heces hace que estas se vuelvan cada vez más secas y duras, lo que a su vez provoca más dolor al momento de defecar. Para evitar este dolor, el bebé o el niño retiene las heces, repitiéndose el proceso.

El estreñimiento en bebés y niños pequeños es a menudo causado por la falta de líquido. Además la sustitución del hierro puede empeorar esta situación. Por este motivo, si es necesaria una sustitución del hierro, conviene tomar medidas contra el estreñimiento desde un primer momento.

Más información la encontrarán en el capítulo „**Alimentación**“.

3. Problemas y medidas en la forma EB distrófica recesiva generalizada grave

En la forma **distrófica recesiva de EB** la formación de **ampollas** en las **mucosas de la cavida bucal** y en las **mucosas del esófago** es **frecuente**.

A veces (pero no siempre!) estas ampollas pueden producir **dolor** en el momento de ingerir los alimentos.

Estas ampollas pueden interferir negativamente la toma de los bebés. Para contrarrestarlo, una posible medida sería aplicar previamente en la parte afectada una pomada entumecedora. Ponga unas gotitas del producto en una gasa y aplíquelo punteando, con mucha precaución, cada una de las lesiones. Es importante evitar extender el producto por todos los labios ya que la boca quedaría completamente entumecida y sería entonces muy difícil que el bebé se agarrara bien al pecho o al biberón.

Para evitar el roce en el momento de succionar, puede aplicar por ejemplo vaselina en los pezones o en la tetina del biberón / chupete.

También para los niños y los adultos es posible utilizar un producto entumecedor para facilitar la ingestión de alimentos.

Las ampollas y las heridas abiertas en el **esófago** vienen provocadas por el roce de los alimentos y por la fuerza de cizallamiento en el momento de ingerir los alimentos. Esta situación conlleva que las personas afectadas tengan menos apetito y prefieran alimentos blandos o incluso líquidos. En algunos casos la situación es tan grave que estas personas toman sólo agua o té durante días y rechazan cualquier tipo de comida sólida. Es muy comprensible que los padres estén realmente muy preocupados durante esta fase. Intente mantener la calma. La mayoría de heridas abiertas se curan al cabo de unos días. Un calmante ayudará a llevar la situación más llevadera. Lo importante es que el niño o la persona afectada tome líquido suficiente. Puede incluso que sea posible tomar algún sorbo de un alimento adicional alto en calorías para que tenga un poco de energía. En esta fase a menudo se aceptan mejor los alimentos y bebidas frías que los calientes.

Durante este período en el que la persona afectada no puede comer de la forma normal, es mejor consumir alimentos que tengan muchas calorías y sean nutritivos. Información más detallada la encontrarán en el capítulo „Alimentación“.

El proceso de deglución en las personas afectadas por la forma distrófica generalizada grave de EB se dificulta todavía más debido a que el [frenillo lingual](#) queda [más corto](#) debido a las cicatrices que se han formado. El movimiento de la lengua queda en este caso limitado, dificultando que los alimentos sean transportados hacia la garganta.

Asimismo, la [apertura de la boca](#) queda también reducida, lo que también dificulta la ingestión de alimentos.

Las personas afectadas de la forma distrófica generalizada grave de EB presentan por diversos motivos [defectos dentales](#) (véase el capítulo „[Dientes](#)“), lo que implica que el masticar sea muy arduo e incluso doloroso. Tener unos dientes sanos y en buen estado es de vital importancia para llevar a cabo una digestión adecuada! Además es muy importante para las mucosas del esófago, que los alimentos ingeridos estén bien masticados y ensalivados.

Como en la forma distrófica recesiva de EB el proceso de curación de las lesiones implica la formación de cicatrices, éstas cicatrices provocarán estrecheces ya sea en el esófago o limitando la capacidad de apertura de la boca.

Una complicación típica de esta forma es, como se ha mencionado anteriormente, que la capacidad de apertura de la boca queda limitada y la lengua no puede estirarse completamente, pareciendo que sea más corta de lo normal. La movilidad de la lengua queda reducida y eso implica que la deglución de los alimentos precise de más tiempo, ya que la capacidad de masticar y de tragar quedan restringidas. También el habla queda limitado.

Debido a las cicatrices la cavidad bucal también queda más pequeña, lo que significa que el espacio entre los dientes y los carrillos es más bajo y más estrecho, lo que entre otras cosas dificulta que se puedan lavar los dientes correctamente. Información sobre el cuidado de los dientes lo encontrarán en el capítulo „[Dientes](#)“.

Asimismo, en la forma EBDR pueden presentarse [estrecheces en el esófago](#).

Cuando las ampollas en el esófago se curan, pueden formar cicatrices. Estas cicatrices tienen la tendencia a contraerse, lo que provoca estas estrecheces en el esófago.

La estrechez se manifiesta en que los alimentos tienen dificultad de llegar al estómago. Sólo es posible deglutir alimentos muy blandos o en forma líquida. Si la estrechez está muy desarrollada, éstas personas escupen la saliva, ya que no son capaces de tragarla.

Si la estrechez del esófago sólo permite la ingestión de alimentos de forma muy reducida, esta estrechez puede ensancharse con una intervención con [anestesia general](#).

El primer paso es realizar unas radiografías que confirmen la estrechez y localicen su posición. En esta revisión del aparato gastrointestinal, el paciente debe tomar una papilla con un medio de contraste y de esta forma es posible observar el circuito que recorre pasando el esófago y llegando al estómago, quedando filmado. Las imágenes que nos proporciona la cámara, nos indican si el esófago está más estrecho y en qué parte concretamente se encuentran estas estrecheces y cómo están de desarrolladas. Existen [diferentes métodos quirúrgicos para corregir](#) esta estrechez dependiendo de qué tipo se trate. Todos ellos tienen como finalidad ensanchar el esófago.

Uno de los métodos más utilizados es la [dilatación por balón](#). El balón vacío viene introducido a través del canal de trabajo del endoscopio hasta llegar a la altura de la estrechez. Una vez allí se incha el balón con mucha precaución ensanchando el esófago. El control radiológico nos asegura de haberlo colocado en el sitio correcto. Este proceso de ensanchar el esófago a menudo no puede solucionarse desgraciadamente en un sola intervención sino que requiere de varias dilataciones que se irán repitiendo dejando transcurrir cada vez un par de semanas. Además una vez dilatado, puede darse el caso que el esófago vuelva a estrecharse.

Solicite información detallada a su médico de confianza.

Raras veces el [reflujo](#) (los contenidos estomacales se devuelven desde el estómago hacia el esófago) es un problema. La abreviación correspondiente sería: ERGE (reflujo gastroesofágico) y en inglés GERD (=gastro-esophageal reflux).

En los primeros meses de vida, a menudo las criaturas pueden devolver de vez en cuando la leche o vomitan la comida. Normalmente no es una situación preocupante. Esto se debe a que en los bebés el tracto gastrointestinal es todavía inmaduro (el músculo del esfínter esofágico inferior no está totalmente desarrollado y por ello el contenido del estómago regresa al esófago). El bebé pero gana peso y está contento. Puede ser de gran ayuda alimentar al bebé en posición erguida (en el brazo o poniendo la silla balanceadora para bebés en una posición derecha) y hacer que el bebé vaya eructando durante la toma.

Otra medida sería alimentar al bebé más frecuentemente pero dándole menos cantidad. Hay bebés que tienen mucho apetito e ingieren demasiado rápido, pero entonces el estómago no es capaz de retener toda la leche.

Si su bebé hace la toma con biberón, pueden darle un alimento Antireflujo (AR). Se trata de un producto más espeso al que sería la leche normal para biberón y ayuda a

que la leche permanezca en el estómago. Estos alimentos antireflujo existen de diferentes marcas: Aptamil, Beba, Hipp, etc.

En el caso de que esté amamantando a su bebé, no supondrá ninguna mejora cambiar a una alimentación antireflujo.

Si necesita más información, consúltelo por favor con su pediatra de confianza.

El reflujo se convierte en una enfermedad cuando el bebé sufre debido a las repercusiones que causa este reflujo y éstas se manifiestan cuando el bebé no para de llorar, tose (cuando la leche entra en las vías respiratorias), no quiere beber, pierde el apetito o gana poco peso. Si su bebé presenta alguna de estas manifestaciones y Usted sospecha que podría tener esta enfermedad, no dude en consultarlo con su pediatra de confianza.

En niños ya más mayores y en los adultos, el reflujo también puede mostrar síntomas como vómito, tos o tos ligera, afonía y acidez de estómago (por ej. después de comer o al acostarse).

Si sospecha de tener esta enfermedad, no dude en consultar con un médico de cabecera de su confianza.

La forma distrófica recesiva viene acompañada **frecuentemente** de **estreñimiento** (obstipación).

El estreñimiento en **bebés y niños pequeños** es normalmente causado por no tomar la cantidad de líquido que sería necesaria, ya sea por la falta del apetito o porque habría que aumentar la cantidad (por ejemplo cuando suben las temperaturas). También puede darse la situación en que se desarrolle sin ningún motivo en concreto. Unas heces duras provocan dolor en el momento de defecar, lo que a su vez provoca que la persona tenga miedo a ir de vientre y retenga las heces. Y de esta forma se inicia un ciclo vicioso: la retención de las heces, hace que éstas se vuelvan más secas y duras, lo que provoca más dolor al defecar, lo cual crea miedo y todavía más dolor. Además de esta forma se reduce el apetito y el bienestar general.

Por todo ello, es muy importante la **prevención**. Ponga mucha atención a que su hijo/a esté **bebiendo lo suficiente**. Si su hijo rechaza el agua (para los bebés debería ser agua siempre hervida y dejada enfriar), puede ofrecerle zumos de fruta para bebés o zumos de fruta naturales siempre muy diluïdos, como mínimo 1:1.

Cuando empiece a comer comida sólida, procure darle cada día una papilla de verduras y de frutas pero tenga cuidado que los plátanos, los arándanos y el arroz estreñen. En cambio potitos con manzana o pera ayudan a ablandar las heces.

Alimentos integrales no son adecuados para los bebés! Más información la encontrará en el capítulo „Alimentación“.

Sea consecuente en el tratamiento contra el estreñimiento. Cuanto más dure esta fase, más tiempo tardará en superar el círculo vicioso.

Si el aumento en la toma de líquido y la ingestión de alimentos que reduzcan el estreñimiento no son suficientes, entonces será el momento de tomar otras medidas. Para tratar el estreñimiento puede tomar Optifibre®. Optifibre® contiene goma de guar, sin sabor y fácil de disolver. Ayuda a regular los problemas digestivos.

Si su hijo/a tiene menos de tres años, consulte con su pediatra si es posible utilizar Optifibre® y cuál sería la dosis adecuada.

La dosis de Optifibre® va en aumento durante varios días. Lo importante es beber mucho líquido mientras se toma este producto. Una vez el estreñimiento se ha regulado, es aconsejable seguir tomando el producto como mínimo para unos meses. Cuando decida a discontinuar la medicación, se va reduciendo poco a poco la toma del producto, hasta que deja de ser necesario.

Si, a pesar de haber tomado todas estas medidas, el estreñimiento continúa, entonces podrá tomar un laxante. Consulte con su pediatra qué tipo de laxante podría ser el más apropiado para su hijo/a. En EB hemos tenido buenos resultados con Macrogol (por ejemplo Movicol®, Forlax®, etc). También durante la toma de este producto es muy importante beber mucho líquido.

Lo más importante es llevar a cabo todas estas medidas de forma regular y preventiva y no esperar a que se desarrolle un estreñimiento crónico porque si se llega en esta situación, ya habrá empezado el círculo vicioso de heces duras – dolor – más estreñimiento.

Una vez se ha sufrido de este estreñimiento crónico, el recto necesita una „etapa de descanso“ que dura varios meses hasta que es capaz de adaptarse a unas heces más blandas. Por este motivo, es conveniente administrar Macrogol al menos durante seis meses, indiferentemente de si las heces se han vuelto ya más blandas. En el caso contrario, en poco tiempo volverán a aparecer los problemas de estreñimiento.

Macrogol debe ser suministrado de la misma forma que Optifibre®: al principio ir aumentando la dosis poco a poco hasta que haga efecto, y cuando se reduce la dosis, también se va poco a poco.

El estreñimiento afecta de igual forma a los **niños más mayores** y a los **adultos**. En estos casos, sirven las mismas medidas:

Hay que tomar una **cantidad abundante de líquido** (lo mejor sería agua, zumos diluídos con agua, tes y zumos de fruta sin azúcar añadido), sobretodo en días calurosos.

Mantenerse activo ayuda a digerir mejor. Un paseo o gimnasia fomentan la digestión y mejoran el bienestar general.

Algunos **alimentos** como: productos con harina blanca, arroz blanco, cacao, chocolate, ositos de goma, plátanos, etc. deben evitarse porque favorecen el estreñimiento.

En cambio, otros productos son laxantes como por ejemplo: los productos integrales, la verdura, la fruta, ciruelas secas puestas en remojo durante la noche, zumos naturales sin filtrar, etc. Más información sobre el tema lo encontrarán en el capítulo „Alimentación“.

Si las medidas mencionadas anteriormente no son efectivas, puede tomar Optifibre® que contiene goma de guar neutral y sin sabor. Ayuda a regular los problemas digestivos. Puede adquirirlo en las farmacias. Lea en el prospecto con atención para saber la cantidad adecuada que hay que tomar. La dosis de Optifibre® debe aumentarse poco a poco durante varios días. Lo importante es beber mucho líquido mientras se toma este producto.

Una vez el estreñimiento se ha regulado y la digestión funciona otra vez durante un largo período de tiempo, se va reduciendo poco a poco la toma del producto, hasta que deja de ser necesario.

Si, a pesar de haber tomado todas estas medidas, el estreñimiento continúa, entonces deberá tomar de forma adicional un laxante. En EB hemos tenido buenos resultados con Macrogol (Movicol®). Consulte con su médico de cabecera cuál podría ser el laxante más adecuado en su caso en concreto. Es mejor tomar el laxante de forma regular y preventiva, que no se llegue a un estreñimiento crónico.

Una vez se ha sufrido de este estreñimiento crónico, el recto necesita una „etapa de descanso“ que dura varios meses hasta que es capaz de adaptarse a unas heces más blandas. Por este motivo, es conveniente administrar Macrogol al menos durante seis meses, indiferentemente de si las heces se han vuelto ya más blandas. En el caso contrario, en poco tiempo volverán a aparecer los problemas de estreñimiento.

Macrogol debe ser suministrado de la misma forma que Optifibre®: al principio ir aumentando la dosis poco a poco hasta que haga efecto, y luego reducir la dosis también poco a poco.

El uso de una [pomada analgésica](#) (por ej. que contenga xylocaína) puede ser de ayuda en el momento de la evacuación intestinal, tal en niños como en adultos. En cualquier caso es recomendable si se han formado fisuras sangrientes en las mucosas del ano.

Si el estreñimiento es constante durante varias semanas y los medicamentos laxantes no han dado el resultado esperado, el médico puede realizar una [lavativa](#) para vaciar el recto y así evitar el dolor al paciente. Atención: las lavativas no pueden realizarse de forma regular ya que pueden provocar el efecto contrario y empeorar todavía más la situación.

Para las personas afectadas con EB, estas lavativas deben realizarse con mucha precaución a fin de evitar la irritación de las mucosas. Es recomendable aplicar vaselina (o una crema grasa) alrededor del ano y en la punta de la lavativa y así prevenir el roce de la mejor manera posible.

Hay que tener en cuenta que la [sustitución del hierro](#) puede provocar o empeorar el estreñimiento. Por ello, sería una medida eficaz prevenir el estreñimiento al principio del tratamiento de sustitución del hierro.

A veces las heces duras pueden implicar que las mucosas en la zona del recto se dañen y aparezcan [fisuras anales](#). El defecar se convertirá en un proceso doloroso e incluso a veces sangriento. Los niños pequeños entran fácilmente en este círculo vicioso. El dolor en el momento de defecar hace que se retengan las heces, las cuales se vuelven más duras y espesas, y causan más dolor. Por ello es muy importante poner atención para que las heces permanezcan blandas (veáse el apartado „estreñimiento”). Puede ser de gran ayuda la aplicación de un gel entumeciente (por ej. que contenga xylocaína) alrededor del ano antes de defecar.

Muy raramente pueden aparecer [estrecheces](#) causadas por cicatrices en la zona del [ano](#) y provocar estreñimiento. Si sospecha que Usted o un familiar suyo puede estar afectado, consúltelo por favor con el médico que le está llevando.